

بیماری ویلسون (Wilson Disease) یک اختلال ارثی است که در آن مقادیر بیش از حد مس در بدن، به ویژه در کبد، مغز و چشم‌ها تجمع می‌یابد. علائم و نشانه‌های بیماری ویلسون معمولاً برای اولین بار در سنین ۶ تا ۴۵ سالگی ظاهر می‌شوند، اما اغلب در سال‌های نوجوانی شروع می‌شوند. از ویژگی‌های این بیماری می‌توان به ترکیبی از بیماری‌های کبدی و مشکلات عصبی و روانی اشاره کرد.

بیماری کبدی معمولاً ویژگی اولیه بیماری ویلسون در کودکان مبتلا و بزرگسالان جوان است. افرادی که در سنین بالاتر تشخیص داده می‌شوند معمولاً علائم مشکلات کبدی را ندارند، اگرچه ممکن است بیماری کبدی بسیار خفیف داشته باشند. علائم و نشانه‌های بیماری کبدی شامل زرد شدن پوست یا سفیدی چشم (یرقان)، خستگی، از دست دادن اشتها و تورم شکم است.

سیستم عصبی یا مشکلات روانپزشکی اغلب ویژگی‌های اولیه در افرادی است که در بزرگسالی تشخیص داده می‌شود و معمولاً در بزرگسالان جوان مبتلا به بیماری ویلسون رخ می‌دهد. علائم و نشانه‌های این مشکلات می‌تواند شامل کلافگی، لرزش، مشکل در راه رفتن، مشکلات گفتاری، اختلال در توانایی تفکر، افسردگی، اضطراب و تغییرات خلقی باشد.

در بسیاری از افراد مبتلا به بیماری ویلسون، رسوبات مس در سطح جلویی چشم (قرنیه) یک حلقه سبز مایل به قهوه‌ای به نام حلقه Kayser-Fleischer را تشکیل می‌دهد که قسمت رنگی چشم را احاطه کرده است. همچنین ممکن است ناهنجاری‌هایی در حرکات چشم مانند محدودیت در نگاه کردن به سمت بالا رخ دهد.

یکی از راه های تشخیص این بیماری انجام آزمایش خون یا ادرار در آزمایشگاه نمونه نیکو پاسداران می باشد.

علت ابتلا به بیماری ویلسون چیست؟

بیماری ویلسون توسط جهش در ژن ATPVB ایجاد می شود. این ژن دستورالعمل هایی را برای ساخت پروتئینی

به نام ATPase ۲ انتقال دهنده مس ارائه می دهد که در انتقال مس از کبد به سایر قسمت های بدن نقش دارد.

مس برای بسیاری از عملکردهای سلولی ضروری است، اما زمانی که در مقادیر بیش از حد وجود داشته باشد سمی

است. پروتئین ATPase ۲ انتقال دهنده مس برای از بین بردن مس اضافی از بدن بسیار مهم است. انواع موجود

در ژن ATPVB از عملکرد صحیح پروتئین انتقال جلوگیری می کند. با کمبود پروتئین عملکردی، مس اضافی از

بدن خارج نمی شود. در نتیجه، مس تا سطوح سمی انباشته می شود که می تواند به بافت ها و اندام ها، به ویژه

کبد و مغز آسیب برساند.

تحقیقات نشان می دهد که یک تغییر طبیعی در ژن PRNP ممکن است سیر بیماری ویلسون را تغییر دهد. ژن

PRNP دستورالعمل هایی را برای ساخت پروتئین پریون ارائه می دهد که در مغز و سایر بافت ها فعال است و به

نظر می رسد در انتقال مس نقش دارد. مطالعات بر روی اثرات یک تنوع ژن PRNP که بر موقعیت ۱۲۹ پروتئین

پریون تأثیر می گذارد، متمرکز شده است. در این موقعیت، افراد می توانند بلوک سازنده پروتئین (اسید آمینه)

متیونین یا اسید آمینه والین را داشته باشند. در میان افرادی که دارای انواع ژن ATPVB هستند، به نظر می

رسد که داشتن متیونین به جای والین در موقعیت ۱۲۹ پروتئین پریون با شروع تاخیری علائم و افزایش بروز

علائم عصبی، به ویژه لرزش همراه است. با این حال، قبل از اینکه اثرات این تنوع ژن PRNP بر بیماری ویلسون مشخص شود، مطالعات بیشتری مورد نیاز است.

به طور معمول، کبد مس اضافی را در مایعی آزاد می کند که سپس در کیسه صفرا ذخیره می شود تا به هضم (صفرا) کمک کند. صفرا مس را همراه با سایر سموم و مواد زائد از طریق دستگاه گوارش از بدن خارج می کند. اگر شخصی به بیماری ویلسون مبتلا شود، کبد مس کمتری را در صفرا آزاد می کند و مس اضافی در بدن باقی می ماند.

علائم بیماری ویلسون چیست؟

علائم بیماری ویلسون از فردی به فرد دیگر بسیار متفاوت است.

بیماری ویلسون در بدو تولد وجود دارد (مادرزادی)، اما علائم تا زمانی که مس در کبد، مغز، چشم‌ها یا سایر اندام‌ها تجمع نکند، ظاهر نمی‌شوند. افرادی که بیماری ویلسون دارند معمولاً بین سنین ۵ تا ۴۰ سالگی علائم را نشان می دهند. با این حال، برخی از افراد در سنین جوانتر یا بالاتر علائم را نشان می دهند.

برخی از افراد زمانی که واقعاً به بیماری ویلسون مبتلا هستند، با سایر اختلالات کبدی یا سلامت روان تشخیص داده می‌شوند. این به این دلیل است که علائم می تواند غیراختصاصی و مشابه سایر شرایط باشد تا زمانی که سطح مس اندازه گیری شود.

علائم کبدی:

افراد مبتلا به بیماری ویلسون اغلب علائم هپاتیت (التهاب کبد) را نشان می دهند و می توانند عملکرد کبد را به طور ناگهانی کاهش دهند (نارسایی حاد کبد). این علائم ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- خستگی.
- تهوع و استفراغ.
- اشتهاى ضعيف.
- درد در بالای کبد
- رنگ ادرار تیره.
- رنگ روشن مدفوع.
- رنگ زرد در سفیدی چشم و پوست (یرقان).

برخی از افراد مبتلا به بیماری ویلسون تنها در صورت ابتلا به بیماری مزمن کبدی و عوارض ناشی از سیروز علائم دارند. این علائم ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- خستگی و ضعف.
- کاهش وزن غیر منتظره

- نفخ ناشی از تجمع مایع در شکم (آسیت).
- تورم ساق پا، مچ پا یا پا (ادم).
- خارش پوست.
- زردی شدید.

علائم سیستم عصبی مرکزی:

افراد مبتلا به بیماری ویلسون ممکن است علائمی از سیستم عصبی مرکزی داشته باشند که با تجمع مس در بدن آنها بر سلامت روان آنها تأثیر می گذارد. این علائم در بزرگسالان شایع تر است اما در کودکان نیز دیده می شود.

علائم سیستم عصبی ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- مشکلات گفتار، بلع یا هماهنگی فیزیکی.
- ماهیچه های سفت.
- لرزش یا حرکات کنترل نشده.

علائم بیماری ویلسون که بر سلامت روان فرد تأثیر می گذارد عبارتند از:

- اضطراب
- تغییر در خلق و خو، شخصیت یا رفتار.

- افسردگی.
- اختلال در افکار و احساسات که تشخیص اینکه چه چیزی واقعی است و چه چیزی نیست را دشوار می کند (روان پریشی).

علائم چشمی:

بسیاری از افراد مبتلا به بیماری ویلسون دارای حلقه های سبز، طلایی یا قهوه ای در اطراف لبه قرنیه چشم خود هستند (حلقه های Kayser-Fleischer). تجمع مس در چشم باعث ایجاد حلقه های Kayser-Fleischer می شود.

اکثر افرادی که بیماری ویلسون تشخیص داده شده و دارای علائمی هستند که بر سیستم عصبی آنها تأثیر می گذارد، حلقه های Kayser-Fleischer نیز دارند. حدود نیمی از افراد مبتلا به بیماری ویلسون که فقط علائمی دارند که بر کبد آنها تأثیر می گذارد، حلقه های Kayser-Fleischer نیز دارند.

سایر علائم بیماری ویلسون:

بیماری ویلسون می تواند سایر قسمت های بدن را تحت تأثیر قرار دهد و علائم زیر را ایجاد کند:

- کم خونی همولیتیک
- مشکلات استخوان و مفاصل (آرتریت یا پوکی استخوان).

- مشکلات قلبی (کاردیومیوپاتی).

- مشکلات کلیوی (اسیدوز توبولار کلیوی یا سنگ کلیه).

بیماری ویلسون چگونه تشخیص داده می شود؟

برای تشخیص بیماری ویلسون، پزشک درباره سابقه خانوادگی و سابقه پزشکی شخصی می پرسد تا مشخص کند آیا علائم می تواند نتیجه این وضعیت باشد یا خیر.

تشخیص بیماری ویلسون با استفاده از آزمایش خون در آزمایشگاه نمونه نیکو، آزمایش ادرار در آزمایشگاه نمونه نیکو، آزمایش ژنتیک یا بیوپسی کبد انجام می شود.

آزمایشات خون: (در آزمایشگاه نمونه پاسداران تهران)

سرولوپلاسمین: سرولوپلاسمین پروتئینی است که مس را در جریان خون حمل می کند. افراد مبتلا به بیماری ویلسون اغلب سطح سرولوپلاسمین پایینی دارند.

مس: افراد مبتلا به بیماری ویلسون ممکن است سطح مس خونشان بالاتر یا کمتر از حد طبیعی باشد.

آلانین ترانس آمیناز (ALT) و آسپاراتات ترانس آمیناز (AST): ALT و AST آنزیم های کبدی هستند که در صورت آسیب کبدی بالا هستند.

گلبول های قرمز: افراد مبتلا به بیماری ویلسون ممکن است تعداد گلبول های قرمز خون پایین (کم خونی) داشته باشند.

در صورتی که سایر آزمایشات پزشکی تشخیصی در آزمایشگاه نمونه، این بیماری را تایید یا رد نکنند، ممکن است پزشک شما آزمایش خون را برای بررسی جهش ژنتیکی که باعث بیماری ویلسون می شود، تجویز کند.

آزمایش جمع آوری ادرار ۲۴ ساعته: (در آزمایشگاه نمونه پاسداران تهران)

آزمایشگاه نمونه نیکو مقدار مس در ادرار را بررسی می کند. سطح مس در ادرار در افرادی که بیماری ویلسون دارند بالاتر از حد طبیعی است.

بیوپسی کبد:

در طول بیوپسی کبد، یک تکه از بافت کبد به آزمایشگاه فرستاده می شود تا میزان مس موجود در بافت را بررسی کند. پاتولوژیست بافت را زیر میکروسکوپ بررسی می کند تا ویژگی های بیماری های خاص کبد مانند بیماری ویلسون را بررسی کند و آسیب کبدی و سیروز را بررسی کند.

تست های تصویربرداری:

اگر علائم سیستم عصبی دارید، ممکن است از آزمایش های تصویربرداری برای بررسی علائم بیماری ویلسون یا سایر شرایط در مغز استفاده کنند. آزمایش ها می تواند شامل موارد زیر باشد:

- ام آر آی.
- اشعه ایکس.
- سی تی اسکن.

بیماری ویلسون چگونه درمان می شود؟

پزشک شما ممکن است راه هایی را برای درمان سایر علائم بیماری ویلسون توصیه کند که شامل موارد زیر است:

- دارو درمانی
- عمل جراحی
- پیوند کبد

اگر آسیب کبدی شما جدی است، ممکن است به پیوند کبد نیاز داشته باشید. در طول پیوند کبد، جراح کبد بیمار شما را برمی دارد و کبد سالم اهدا کننده را جایگزین آن می کند.

بیشتر کبدهای پیوندی از اهداکنندگانی است که فوت کرده اند. گاهی اوقات یک کبد می تواند از یک اهدا کننده زنده مانند یکی از اعضای خانواده باشد. در آن صورت، جراح کبد بیمار شما را برمی دارد و بخشی از کبد اهدا کننده را جایگزین آن می کند.

منابع:

[/https://medlineplus.gov](https://medlineplus.gov)

[/https://www.ncbi.nlm.nih.gov](https://www.ncbi.nlm.nih.gov)

<https://www.niddk.nih.gov/health-information/liver-disease/wilson-disease#:~:text=Wilson%20disease%20is%20a%20genetic,cause%20life%20threatening%20organ%20damage>

<https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%AA%DA%AV%D9%A4%DB%AC%D9%A7#:~:text=%D9%AA%DA%AV%D9%A4%DB%AC%D9%A7%20%DB%AC%DA%A9%DB%AC%20%D>

www.nikoolab.com

www.nikoolab.com

www.nikoolab.com

